



**Convegno
interregionale**

SIE

Delegazioni Emilia Romagna e Toscana

Gli ematologi insieme contro le malattie rare

21 Aprile 2026
Bologna, Aula Prodi

Disclosures of Matteo Volta

Company name	Research support	Employee	Consultant	Stockholder	Speakers bureau	Advisory board	Other
None							





Registro regionale malattie rare

Matteo Volta

Settore Assistenza Ospedaliera

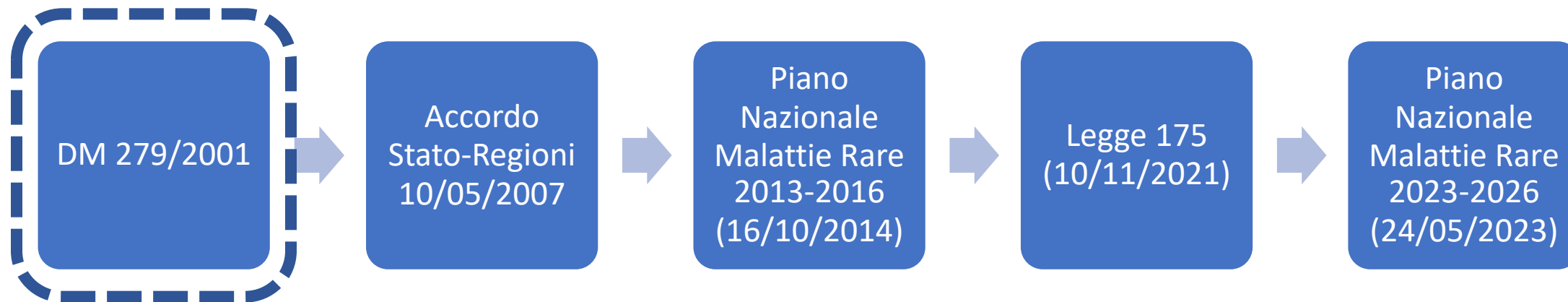
Direzione Generale Cura della Persona, Salute e Welfare

Regione Emilia-Romagna

Malattie rare: le milestones



Malattie rare: le milestones



L'Unione Europea definisce rare quelle malattie che colpiscono non più di 5 pazienti ogni 10.000 abitanti.

L'Italia ha avviato le politiche sulle malattie rare con il DM 279/2001. Tale DM :

- Individua l'elenco delle malattie rare per le quali è prevista l'esenzione
- Prevede l'istituzione della Rete Nazionale per le malattie rare, costituita dalle singole reti regionali (attribuisce a ciascuna Regione il compito di individuare la propria rete)
- Stabilisce che le Reti Regionali siano costituite dai Centri autorizzati per la cura delle patologie indicate nell'Allegato al Decreto
- Esonera i cittadini portatori di tali patologie dalla partecipazione al costo per le prestazioni e i farmaci inclusi nei Livelli Essenziali di Assistenza

Dopo ben 16 anni il DPCM 2017 dei Nuovi LEA ha aggiornato l'elenco delle malattie rare



Malattie rare: le milestones



Malattie rare: le milestones



Piano Nazionale Malattie Rare 2023–2026



Governance e rete

Rete MR strutturata • Centri • ERN



Presa in carico

Percorsi personalizzati • Team multidisciplinari



Diagnosi e prevenzione

Genetica medica • Riduzione del ritardo diagnostico



Trattamenti

Farmaci e non farmaci • Presidi e riabilitazione

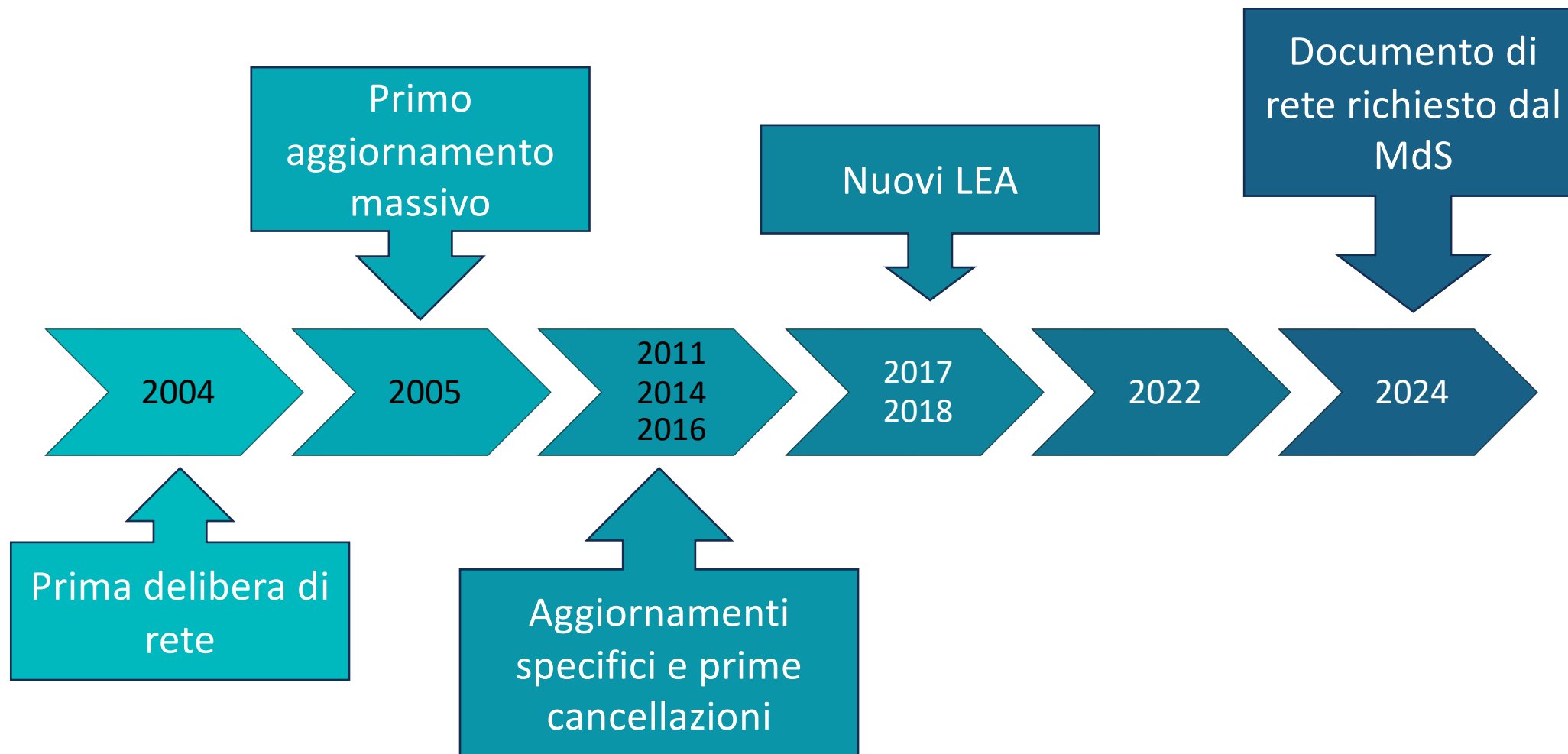


Sistema e ricerca

Registri • Monitoraggio • Ricerca clinica

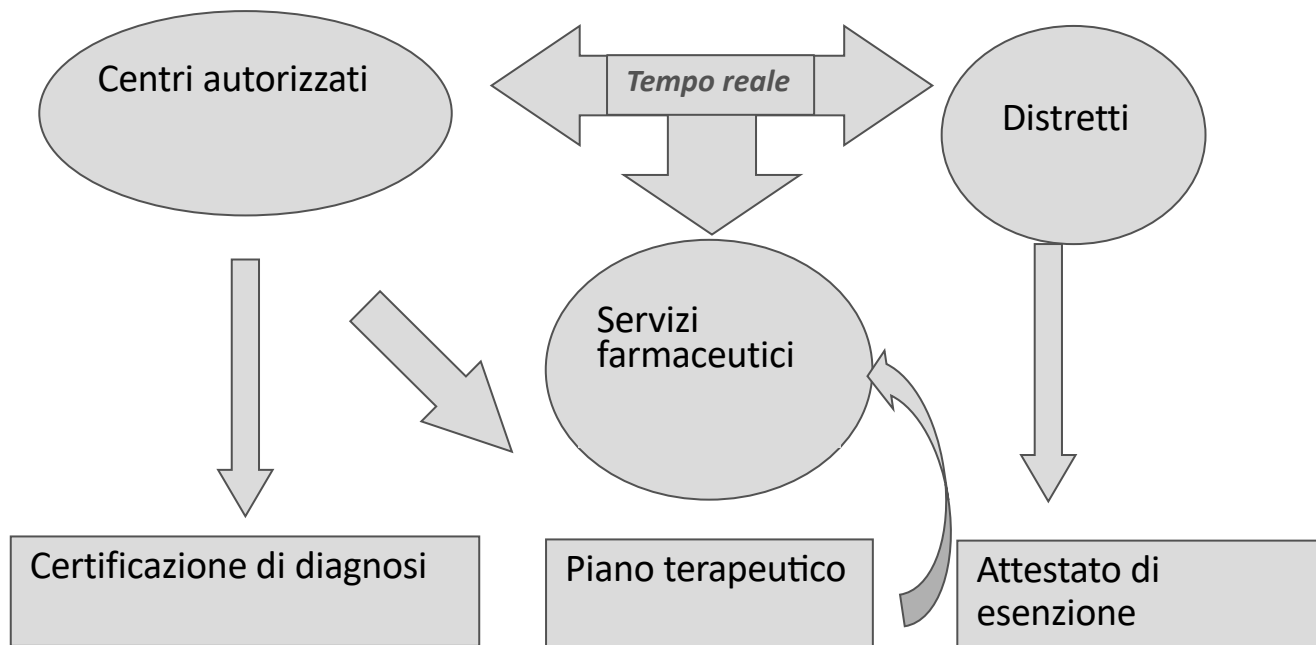


E le milestone regionali



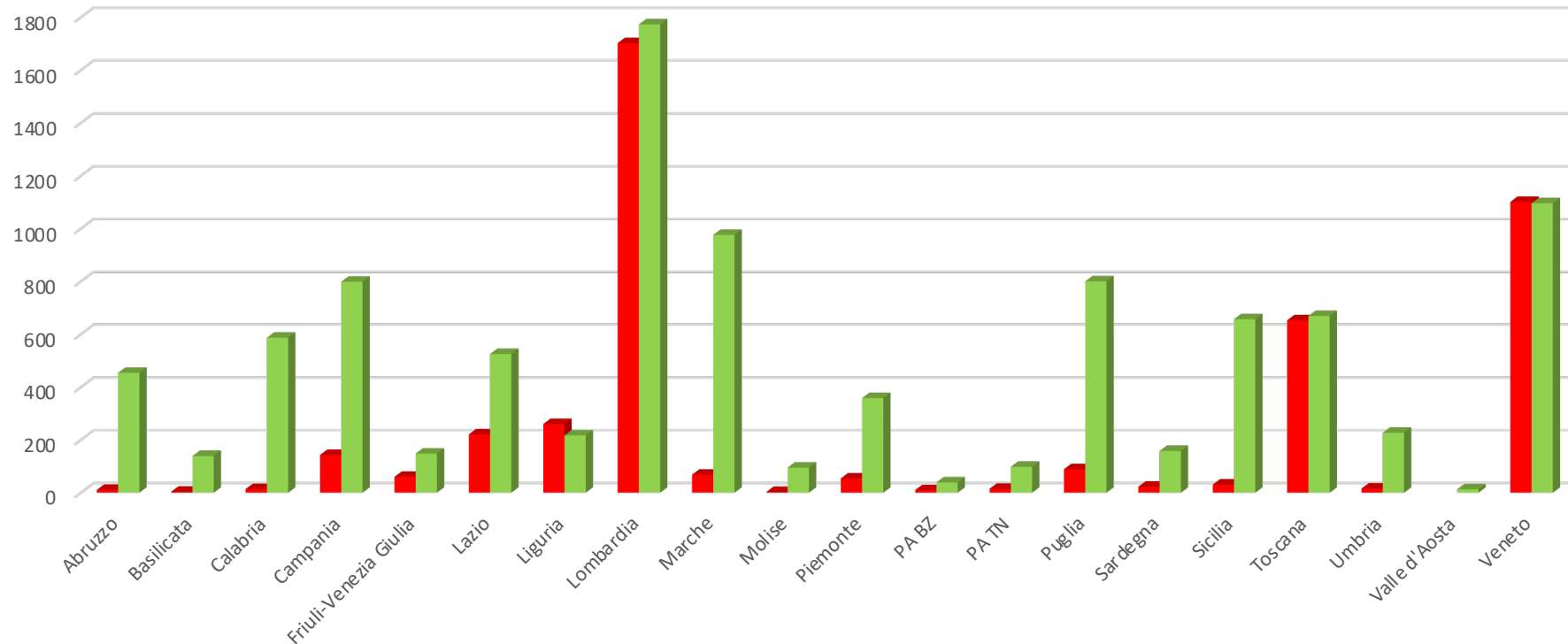
Sistema informativo malattie rare

- ▶ Il sistema informativo per le malattie rare è attivo dal 2007 e le procedure per i pazienti con MR che fino ad allora erano compilate in cartaceo sono state informatizzate; i piani terapeutici sono stati informatizzati nel 2010.
- ▶ La creazione del consorzio di Regioni che condivide lo stesso sistema permette di avere dati e procedure omogenei. Capofila è la Regione Veneto
- ▶ Al Sistema informativo sono collegati i centri di riferimento, i distretti e le farmacie ospedaliere per il rilascio dei farmaci

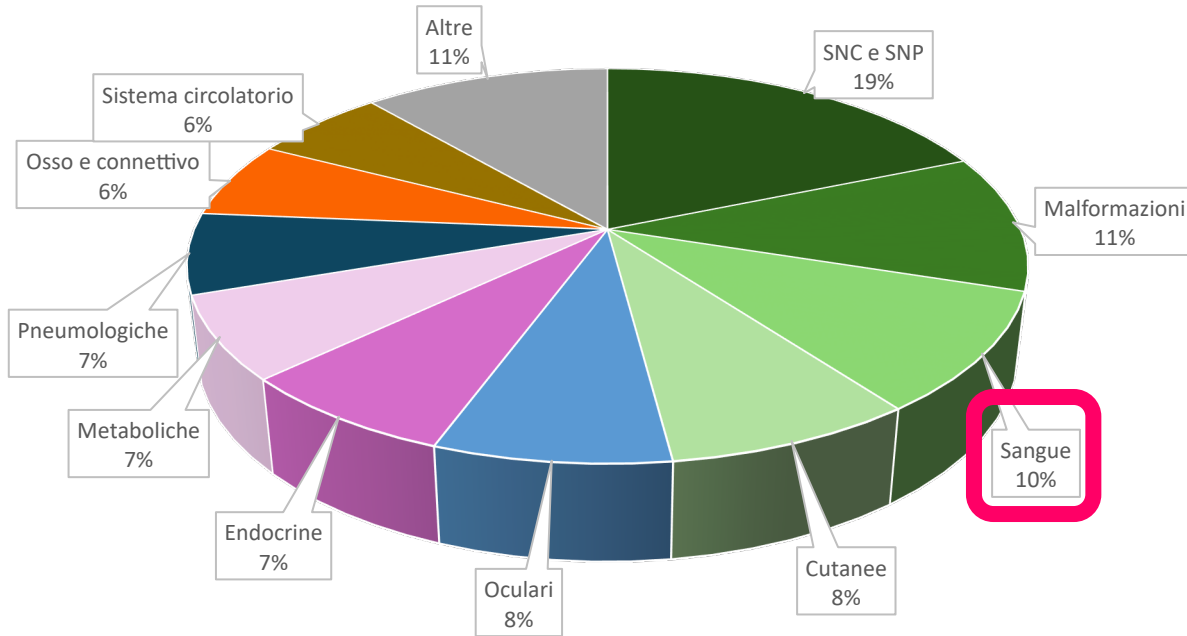


La dimensione del fenomeno in RER al 31.12.2025

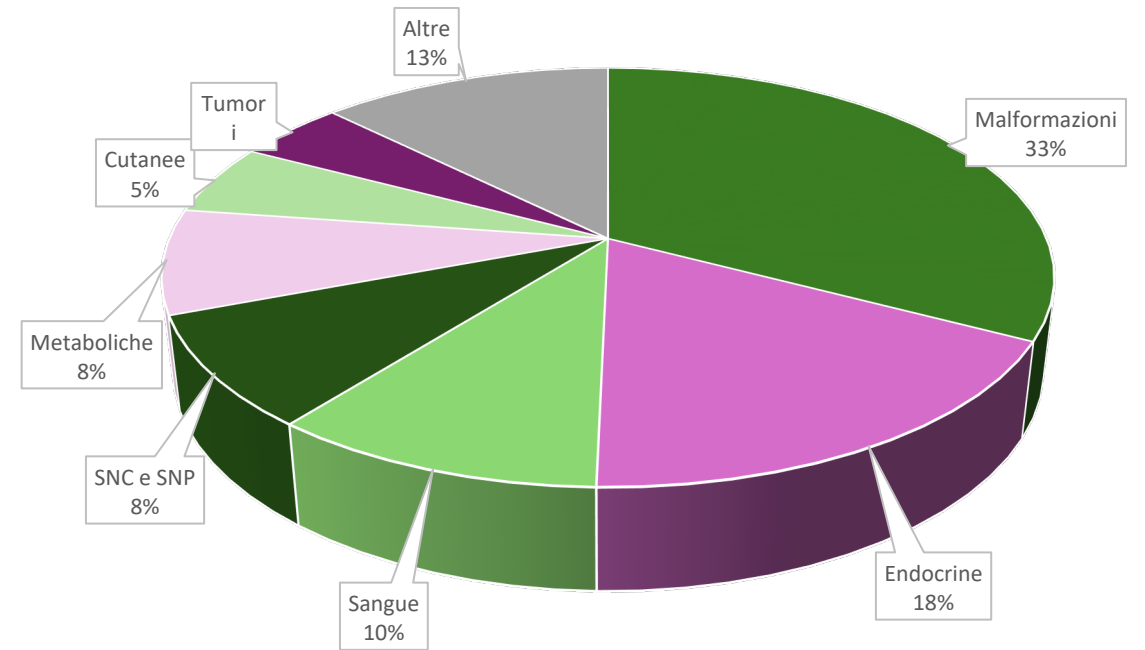
- ❖ Pazienti totali in carico **63.094 (viventi)**
- ❖ Pazienti in carico ai centri RER **58.103** di cui il **17,3%** residente extra RER
- ❖ Pazienti residenti sono **53.801** di cui **9,0%** in carico extra RER



Gruppi di patologie

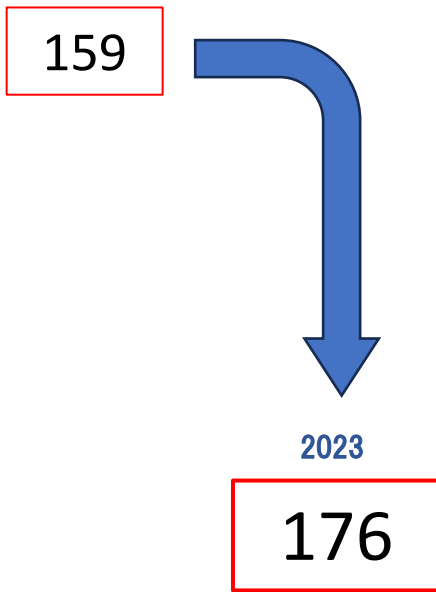
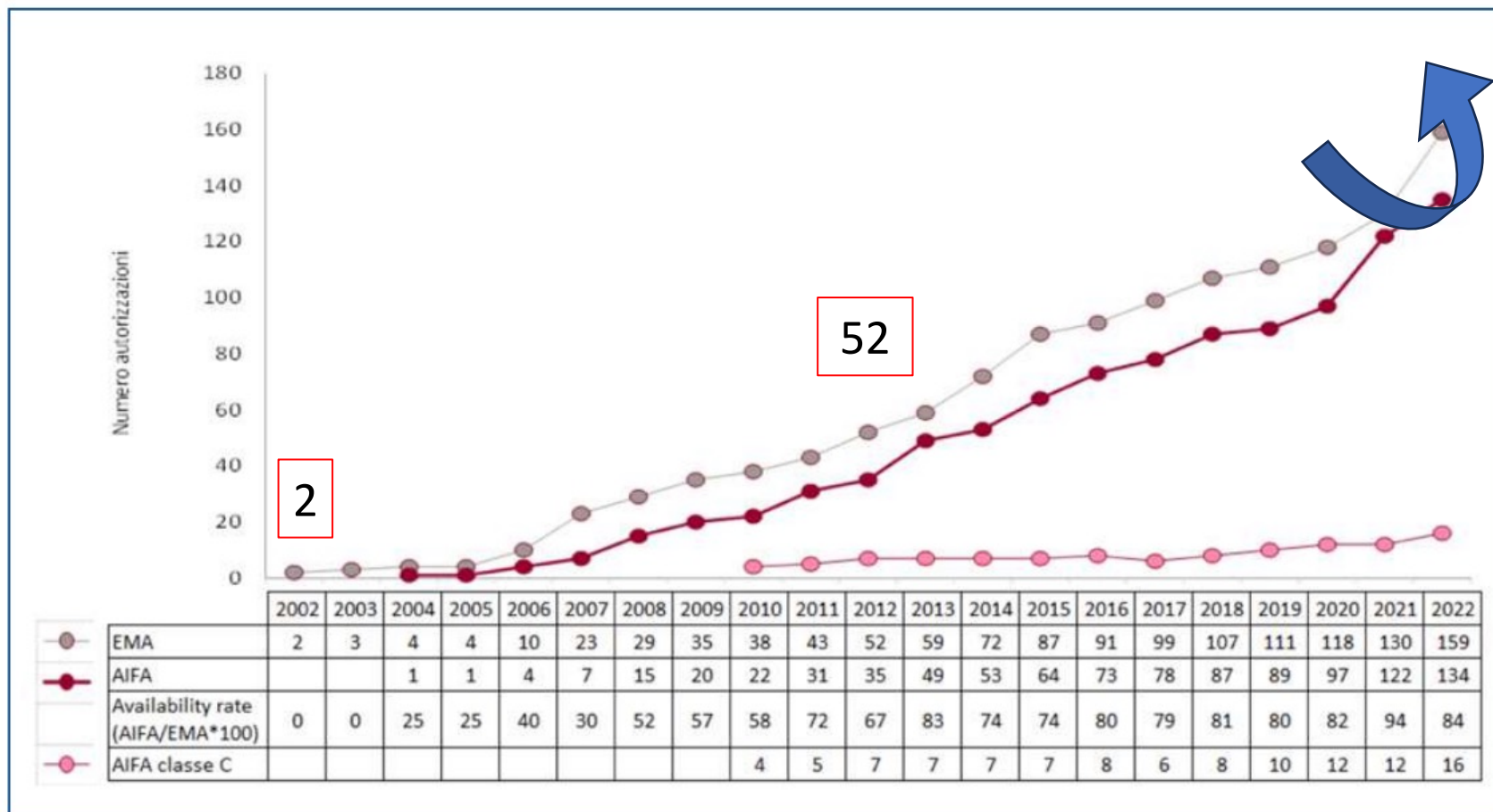


Malformazioni congenite e malattie delle ghiandole endocrine > 50% delle certificazioni



Il mondo dei farmaci per MR sta cambiando...

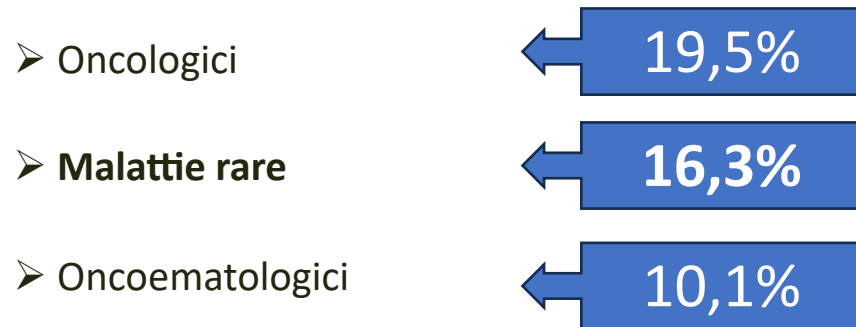
Andamento dei farmaci autorizzati con procedura centralizzata EMA e disponibili in Italia (dato cumulato 2002-2022)



Negli ultimi due anni hanno avuto designazione orfana tanti farmaci quanti quelli che l'hanno avuta nel periodo 2015-2020

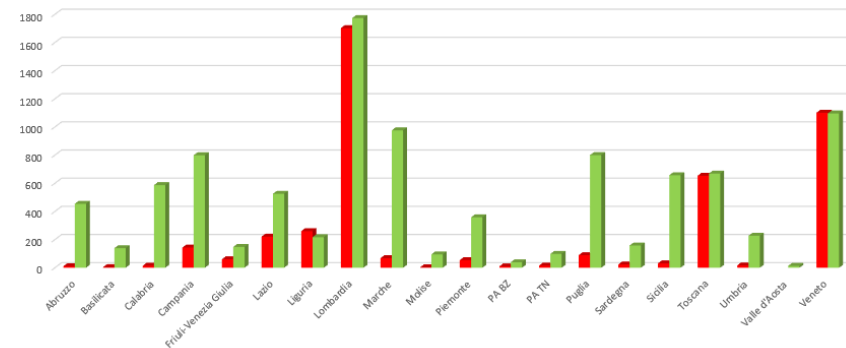
Quanto impattano le MR

Dall'analisi della CRF rispetto all'andamento della spesa, emerge che i primi tre gruppi che impattano maggiormente sulla spesa totale per farmaci sono:



La dimensione del fenomeno in RER al 31.12.2025

- ❖ Pazienti totali in carico **63.094 (viventi)**
- ❖ Pazienti in carico ai comuni **58.103** di cui il **17,3%** residente extra RER
- ❖ Pazienti residenti sono **53.801** di cui **9,0%** in carico extra RER



Una sola parola: sostenibilità...anzi no...aggiungiamo «appropriatezza»



- perdita della copertura brevettuale per alcuni dei farmaci eziologici specifici
- strategie regionali condivise con i clinici atte a migliorare l'appropriatezza prescrittiva

A questi vanno aggiunti 32,5 mln € per trattamenti extra LEA (fonte FED)



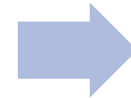
Integrazioni ad personam



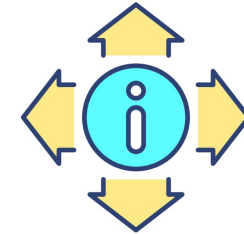
Richiesta al
gruppo tecnico
tramite il
registro malattie
rare



Valutazione del
gruppo



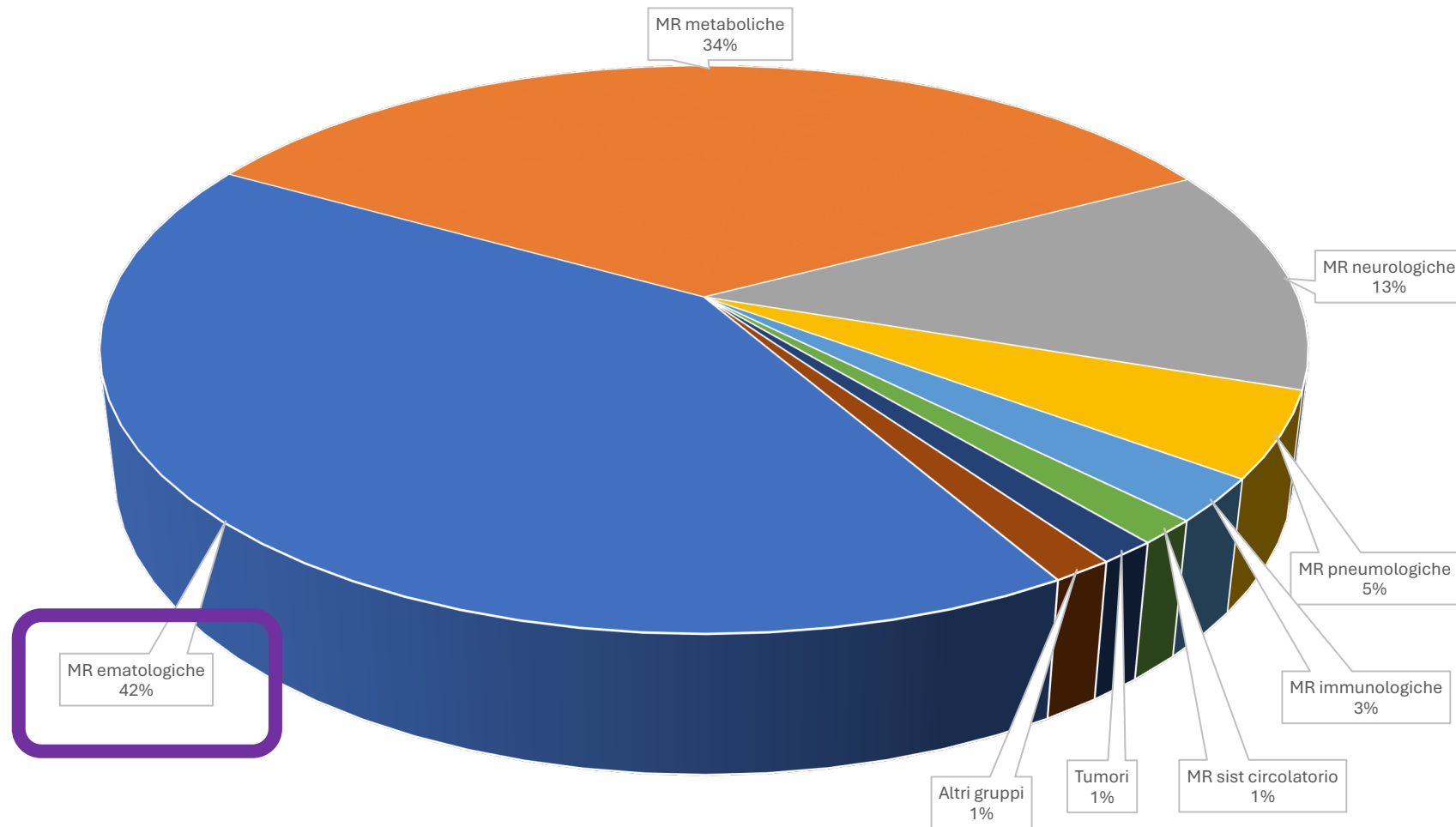
Formalizzazione dei
pareri con
Determina del
Direttore Generale



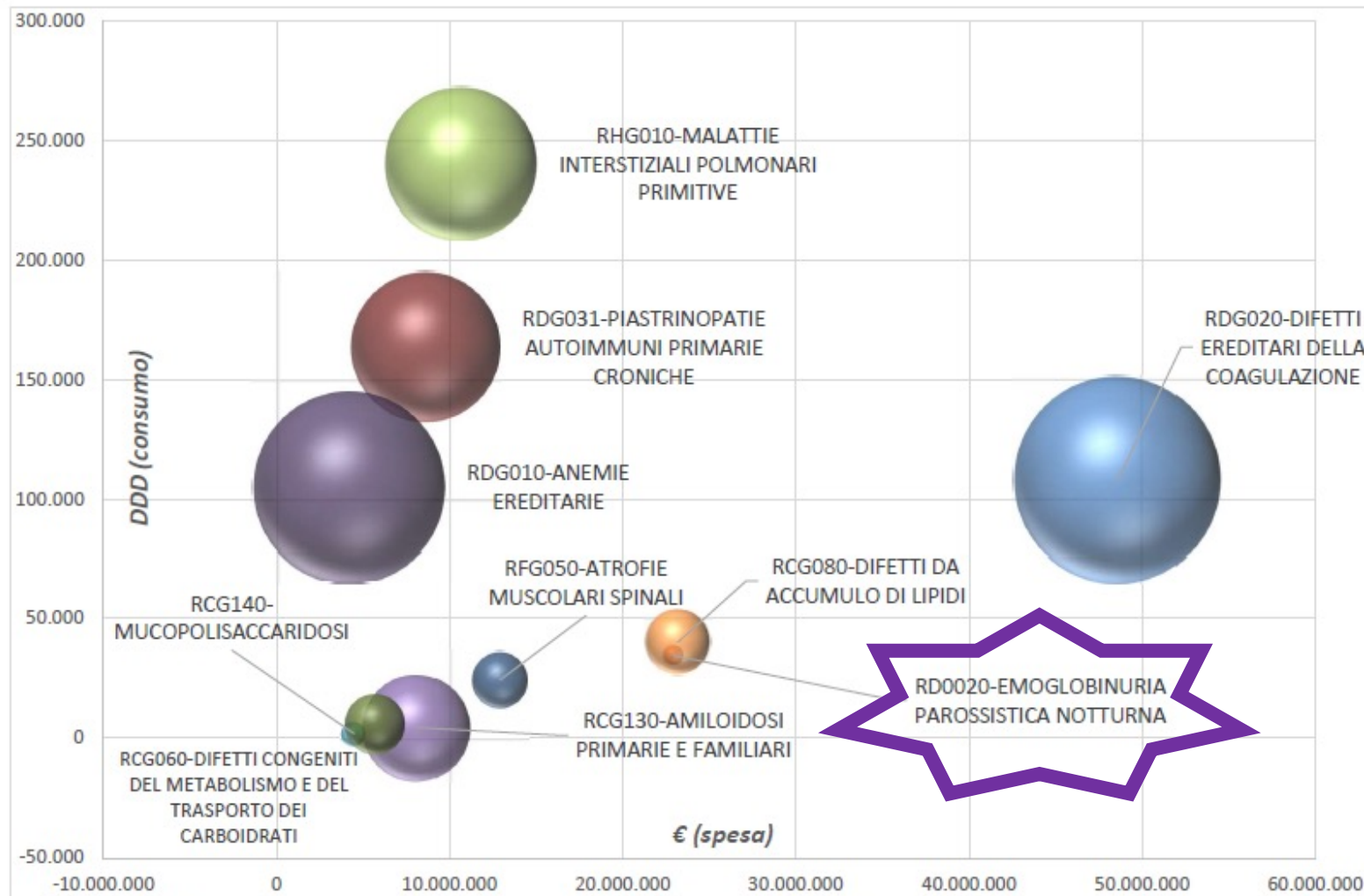
Diffusione della
Determina ai referenti
farmacisti e
visualizzazione pareri
sul registro



Spesa e gruppi di patologie



Spesa e prevalenza patologie



Dalla Regione all'Europa: reti ERN

Centro	ERN	Malattie di riferimento	Centro	ERN	Malattie di riferimento
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara	Endo-ERN	Malattie endocrinologiche	IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna	Endo-ERN	Malattie endocrinologiche
	ERN ITHACA	Malformazioni congenite e le disabilità intellettuali rare		ERN ITHACA	Malformazioni congenite e le disabilità intellettuali rare
	ERN EuroBloodNet	Malattie ematologiche		MetabERN	Disturbi ereditari del metabolismo
ERN EURO-NMD	Malattie neuromuscolari	ERN GUARD-HEART		Malattie cardiache	
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena	ERN RARE-LIVER	Malattie epatiche		ERN eUROGEN	Malattie e le condizioni urogenitali
	Endo-ERN	Malattie endocrinologiche		ERN EuroBloodNet	Malattie ematologiche
	ERN EuroBloodNet	Malattie ematologiche		ERN RARE-LIVER	Malattie epatiche
	ReCONNET	Malattie muscoloscheletriche e del connettivo		ERKNet	Malattie renali
	ERN LUNG	Malattie respiratorie		ERN LUNG	Malattie respiratorie
Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma	ERN Skin	Malattie dermatologiche		ERN EURACAN	Tumori degli adulti (tumori solidi)
	ERN GENTURIS	Sindromi da rischio di tumore ereditario		ERN Skin	Malattie dermatologiche
Azienda USL della Romagna	ERN EuroBloodNet	Malattie ematologiche		ERN GENTURIS	Sindromi da rischio di tumore ereditario
	ERN LUNG	Malattie respiratorie		ERN EuroBloodNet	Malattie ematologiche
Azienda USL di Bologna - IRCCS delle Scienze Neurologiche	ERN-RND	Malattie neurologiche		ERN EURACAN	Tumori degli adulti (tumori solidi)
	ERN EURO-NMD	Malattie neuromuscolari		ERN BOND	Malattie scheletriche
	ERN EURACAN	Tumori degli adulti (tumori solidi)	ERN EURACAN	Tumori degli adulti (tumori solidi)	
	ERN EpiCARE	Epilessia	ERN EURACAN	Tumori degli adulti (tumori solidi)	
Azienda USL di Reggio Emilia	Endo-ERN	Malattie endocrinologiche	Istituto Ortopedico Rizzoli		
	ERN ITHACA	Malformazioni congenite e le disabilità intellettuali rare			
	ERN EuroBloodNet	Malattie ematologiche			
	ERN RITA	Immunodeficienza e malattie autoinfiammatorie ed autoimmuni			

Ad oggi in Regione Emilia-Romagna sono presenti **38** centri ERN



ERN: le sfide



Evitare che le ERN rimangano una «superstruttura» sovrastante le reti



Share. Care. Cure.



Calare l'esperienza acquisita nelle ERN nella pratica dei centri



European
Reference
Networks



Convegno
interregionale **SIE**

Delegazioni Emilia Romagna e Toscana
Gli ematologi insieme contro le malattie rare

21 Aprile 2026
Bologna, Aula Prodi



Malattie rare: formazione e informazione

I dati desunti dal registro vengono pubblicati ogni anno su Saluter nel Report, che viene consegnato in occasione del convegno organizzato ogni anno per la giornata mondiale per le malattie rare.

Il convegno è un'occasione di formazione rivolta soprattutto ai MMG e PLS: ogni anno più di 200 partecipanti



Il Registro regionale per le malattie rare dell'Emilia-Romagna

Analisi dei dati di attività 2007-2025 e confronto con altri flussi informativi

- QUINDICESIMA EDIZIONE -



28 MARZO 2026
ore 8,30
DAMA B4
Tecnopolo Data Manifattura
Emilia-Romagna
Via Stalingrado 84/3
Bologna



15° EDIZIONE

GIORNATA MONDIALE DELLE MALATTIE RARE 2026

FORMAZIONE,
INFORMAZIONE
ED ASCOLTO
IN EMILIA-ROMAGNA



RARE DISEASE DAY®

Emilia-Romagna. Insieme, con cura.



Convegno interregionale **SIE**

Delegazioni Emilia Romagna e Toscana
Gli ematologi insieme contro le malattie rare

21 Aprile 2026
Bologna, Aula Prodi



Malattie rare: informazione

Per saperne di più:

<https://salute.regione.emilia-romagna.it/assistenza-ospedaliera/malattie-rare>

Aree tematiche Cittadini Professionisti Servizio sanitario regionale

Assistenza ospedaliera

Malattie rare

Condividi



Sono definite malattie rare quelle patologie che interessano meno di una persona ogni duemila. L'elenco nazionale ne prevede circa 600, raggruppate in 400 gruppi.

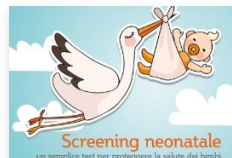
Proprio perché rare, rappresentano un problema relevantissimo per gli ammalati e i loro familiari: in questa sezione si possono trovare informazioni sulle malattie e sui percorsi per la diagnosi e le terapie, e i centri a cui rivolgersi



Motore di ricerca



Esenzioni ticket



Screening neonatale



Percorsi specifici (Reti Hub & Spoke)

Normativa nazionale e regionale

Report

Reti europee per malattie rare (ERN)

IMER (Registro malformazioni congenite)

Siti d'interesse

Convegno annuale sulle Malattie rare

FORMAZIONE,
INFORMAZIONE
ED ASCOLTO
IN EMILIA-ROMAGNA
14ª EDIZIONE
SABATO 15 MARZO 2025

[vai all'evento](#)

Notizie



Malattie rare, oltre 59mila, al 31 dicembre 2024, i pazienti presi in carico dai Centri di riferimento dell'Emilia-Romagna

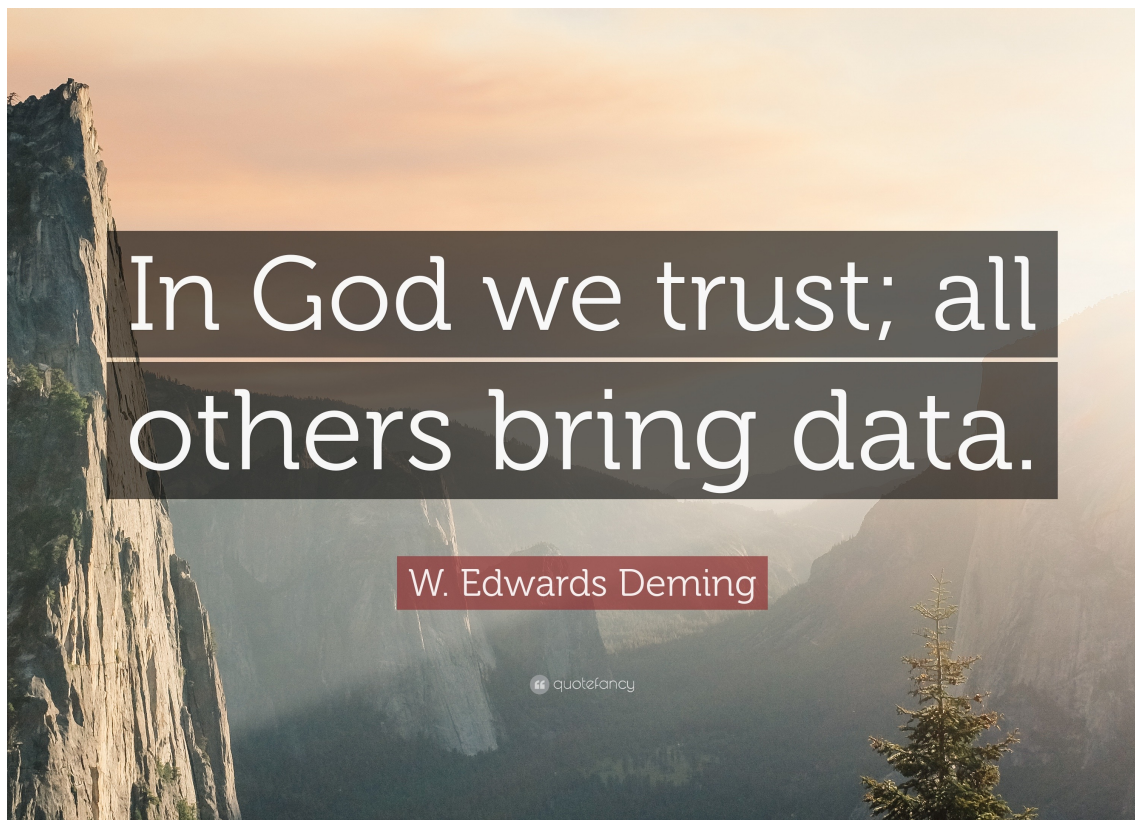
Oggi a Bologna, in piazza Lucio Dalla, un'intera giornata di divulgazione e

[Altro...](#)

Cosa ci portiamo a casa...

- ❖ Favorire al massimo la sensibilizzazione sul tema e la diffusione a livello sia dei clinici, ma anche degli altri operatori e della popolazione
- ❖ Le terapie eziologiche per le malattie rare sono sempre di più (per fortuna!) e ad altissimo costo...attenzione alla sostenibilità
- ❖ Servono collaborazioni strette tra clinici e istituzioni per garantire l'appropriatezza...no a scelte calate dall'alto
- ❖ Gli attori coinvolti sono tanti (Stato, Regioni, Aziende sanitarie, clinici, associazioni, industria, società scientifiche)...siamo tutti dalla stessa parte!





Grazie per l'attenzione!

matteo.volta@regione.emilia-romagna.it

